

Opis choroby *

Definicja

*Deformacja kciuka - łysienie - zaburzenia pigmentacji jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, wrodzonym zespołem wad rozwojowych kończyn, który charakteryzuje się niskim wzrostem, rzadkimi włosami na głowie, hipoplastycznymi, osadzonymi proksymalnie kciukami i hiperpigmentacją skóry z punktowymi odbarwieniami. Opisywano także obecność pojedynczego, górnego środkowego siekacza. Od 1988 roku nie ma nowych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Sparse hair-short stature-skin anomalies syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
2251	188150	Q87.1

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet